

Bijlage 5 Voorbeeld formuleringen en uitleg vóór het inzetten van een moleculaire tumortest

Suggesties voor uitleg aan patiënt door zorgverlener, per categorie A/B/C/D (categorieën beschreven door projectgroep tumor- en erfelijkheidsdiagnostiek (Ligtenberg, 2021)) Onderstaande teksten kunnen als voorbeeld gebruikt worden en bevatten informatie die tenminste met de patiënt gedeeld kan worden. Vervolgens kan met Samen Beslissen rekening worden gehouden met de behoeftes en voorkeur van de patiënt.

Categorie A (beperkt genpanel)

Bij u wordt een operatie/darmonderzoek/ingreep verricht omdat er (mogelijk) (...)kanker is vastgesteld. Daarbij zal (een stukje van) de tumor worden weggehaald. Onder de microscoop zal de tumor worden bekeken. Extra onderzoeken op het stukje van de tumor helpen ons om de juiste diagnose en het beste behandelplan voor u op te stellen. Daarbij wordt (soms) ook een DNA-test op de tumor ingezet.

De uitslagen van de tumor DNA-test zal ik met u bespreken wanneer die bekend zijn.

Categorie B

Bij u wordt een operatie/darmonderzoek/ingreep verricht omdat er (mogelijk) (...)kanker is vastgesteld. Daarbij zal (een stukje van) de tumor worden weggehaald. Onder de microscoop zullen de tumorkenmerken worden bekeken. Extra onderzoeken op het stukje van de tumor helpen ons om de juiste diagnose en het beste behandelplan voor u op te stellen. Daarbij wordt (soms) ook een DNA-test op de tumor ingezet. Heel soms (1-5% op basis van [tabel 1-B](#)) vinden we daarbij aanwijzingen voor een mogelijk erfelijke aanleg voor kanker.

De uitslagen van de tumor DNA-test zal ik met u bespreken wanneer die bekend zijn.

Als er een aanwijzing gevonden wordt voor een mogelijk erfelijke aanleg dan zal met u besproken worden dat u voor verdere informatie en eventueel onderzoek naar erfelijke aanleg verwezen kan worden naar de polikliniek Klinische Genetica. Er kan dan worden onderzocht of de mutaties in het DNA van de tumor ook in andere cellen zitten. Als dat zou is, dan noemen wij de mutatie een erfelijke mutatie. Dit kan van belang zijn om eventuele risico's op kanker in de toekomst voor u en voor uw familieleden in te schatten.

Toets met de [terugvraagmethode](#) of de patiënt de informatie begrepen heeft. En bent u akkoord dat we dit onderzoek gaan inzetten?

Categorie C

Bij categorie C is analyse van mogelijke erfelijkheid ook het doel van de test. Als voorbeeld de tumor-first test bij ovariumcarcinoom (zie www.tumorfirst.nl). Het aantonen van een aanwijzing voor een mogelijk erfelijke aanleg is dus het doel en geen 'aanvullende bevinding'. Hiermee is de informatievoorziening naar de patiënt toe anders dan bij categorie A/B/D.

Meer informatie voor zorgverleners en patiënten over de tumor-first test bij ovariumcarcinoom werd in het KWF-implementatieproject vastgesteld (zie www.tumorfirst.nl).

Bij u wordt een operatie/ ingreep verricht omdat er (mogelijk) (...)kanker is vastgesteld. Daarbij zal (een stukje van) de tumor worden weggehaald. Onder de microscoop zullen de tumorkenmerken worden bekeken. Extra onderzoeken op het stukje van de tumor helpen ons om de juiste diagnose/het beste behandelplan voor u op te stellen. Indien blijkt dat er sprake is van (...)kanker, wordt standaard een DNA-test op de tumor ingezet om na te gaan of er aanwijzingen zijn voor een mogelijk erfelijke aanleg.

De uitslagen van de tumor DNA-test zal ik met u bespreken wanneer die bekend zijn. Als de tumortest positief is, dan is er een kans dat deze genetische afwijking in al uw cellen zit, en dat er dus sprake is van een erfelijke aanleg. U komt dan in aanmerking voor een bloedonderzoek. Voor verdere informatie en eventueel onderzoek naar erfelijke aanleg zal u verwezen kan worden naar de polikliniek Klinische Genetica. Dit kan van belang zijn om het risico op kanker in de toekomst voor u en voor uw familieleden in te schatten.

Het is voor ons van belang zeker te weten dat u akkoord gaat met het inzetten van deze tumortest.

Toets met de [terugvraagmethode](#) of de patiënt de informatie begrepen heeft. En bent u akkoord dat we dit onderzoek gaan inzetten.

Categorie D

Hiervoor dient pre-test counseling door de klinische Genetica (of onder verantwoordelijkheid van de klinische Genetica) gedaan te worden.

Suggesties voor zorgverlener wanneer de patiënt aangeeft niet te willen weten of er aanwijzing is voor een mogelijk erfelijke aanleg. Dit is niet van toepassing voor categorie A diagnostiek (verwaarloosbaar risico op aanwijzing voor een mogelijk erfelijke aanleg) en voor categorie D diagnostiek (normaal DNA wordt geanalyseerd, en counseling vindt plaats (onder verantwoordelijkheid van of) door de klinische Genetica):

Uitgangspunten

- Stroomschema

Het is belangrijk dat het mogelijk is om wel de tumortest te doen, en de patiënt niet te informeren over een eventuele aanwijzing voor mogelijk een erfelijke aanleg. In de praktijk valt echter niet te garanderen dat informatie over een dergelijke aanwijzing de patiënt later toch bereikt.

- De patiënt kan ervoor kiezen om af te zien van de tumortest.

Categorie B

De test die we doen is belangrijk voor uw behandeling/diagnose nu. De kans dat er een aanwijzing gevonden wordt voor een mogelijk erfelijke aanleg is 1-5%. De kans dat we geen aanwijzing vinden is dus meer dan 90%. Afhankelijk van om welke erfelijke aanleg het zou gaan, kan kennis hierover van belang zijn voor uw verdere risico's en controles voor de toekomst (indien relevant). Ook kan het van belang zijn voor kinderen en andere familieleden (indien die er zijn).

Een aanwijzing voor een mogelijk erfelijke aanleg is een "foutje" in het DNA, dat erfelijk kan zijn. Dit "foutje" kan echter ook alleen in de tumor zitten en niet erfelijk zijn. Als er al aanwijzing voor erfelijkheid gevonden wordt, dan kunt u er ook op dat moment nog voor kiezen om niet naar de klinisch geneticus (erfelijkheidsdokter) te gaan voor verder onderzoek naar eventuele erfelijkheid. Ook kunt u op een later moment verwezen worden naar de klinisch geneticus. Dit heeft dan geen nadelige invloed op uw huidige behandeling.

Ik kan niet garanderen als de tumor DNA-test gedaan wordt, dat u nooit over een eventuele aanwijzing voor mogelijke erfelijkheid wordt geïnformeerd. De uitslag van de tumor DNA- test komt namelijk wel in uw dossier omdat de uitslag van invloed kan zijn op uw behandeling. Er zijn meerdere andere zorgprofessionals betrokken bij uw behandeling, die de uitslag van uw tumor DNA-test kunnen zien. Daarom kunnen we niet voorkomen dat iemand ooit een opmerking maakt over de uitslag. Als u ook dat risico volledig wil uitsluiten, dan is het uitvoeren van moleculaire diagnostiek niet mogelijk.

Voor meer informatie over dit onderwerp adviseer ik u deze website www.thuisarts.nl. We komen hier op korte termijn op terug.

Categorie C

De kans dat er aanwijzingen zijn voor een mogelijk erfelijke aanleg is ... (*~15% bij tumor-first ovariumcarcinoom, dit percentage dient aangepast te worden op de situatie*). Indien de tumortest positief is, dan is er een ... kans (*50% bij tumor-first ovariumcarcinoom, dit percentage dient aangepast te worden op de situatie*) dat deze genetische afwijking in al uw cellen zit, en dat er dus sprake is van een erfelijke aanleg.

Als u niet geïnformeerd wilt worden over eventuele aanwijzingen voor een mogelijk erfelijke aanleg, dan kunt er ook voor kiezen om af te zien van de tumortest. Dit heeft geen invloed op uw huidige behandeling. Mocht het op een later moment voor uw behandeling van belang zijn om een tumor DNA-test te doen, dan wordt dit opnieuw met u besproken.

(PM: als tumor first test ook gedaan wordt vanwege behandeling: dan tekst zoals categorie B).